

UNIDAD DIDACTICA

GENETICA HUMANA

Un gran número de caracteres de la especie humana cumplen con las leyes de la herencia mendeliana.

Lo anterior se puede comprobar a través de los llamados pedigríes o árboles genealógicos

Algunos de estos caracteres son:

Color del cabello (Rubio, moreno, pelirrojo)

Color de los ojos (Marrones, verdes, azules)

Longitud de las pestañas (Largas o cortas)

Longitud de la nariz (Larga, pequeña, mediana)

Tamaño de las orejas (Largas o cortas)

Lóbulo de la oreja (Unido a la cara o suelto)

Estado de los ojos (Miopes o normales)

CROMOSOMAS HUMANOS

La especie humana tiene 46 cromosomas, es decir, 23 pares de cromosomas homólogos. (22 son autosomas y un par son cromosomas sexuales).

Los cromosomas sexuales determinan el sexo del individuo.

En la mujer 22 pares de cromosomas son autosomas y un par son cromosomas sexuales XX

En el hombre 22 pares de cromosomas son autosomas y un par son cromosomas sexuales

Durante la reproducción, el óvulo de la madre presenta 22 autosomas y un cromosoma sexual X. Cada espermatozoide lleva 22 autosomas y uno de los dos cromosomas sexuales X o Y. En el momento de la fecundación, el cromosoma presente en el espermatozoide definirá si el descendiente es hombre o mujer

Si el espermatozoide contiene un cromosoma X, el cigoto será XX, mujer; si por el contrario contiene un cromosoma Y, el cigoto será XY, hombre.

Dado que la mitad de los espermatozoides tienen un cromosoma X y la otra mitad un cromosoma Y, la probabilidad de que nazca un niño o una niña es del 50% en cada fecundación

HERENCIA DE CARACTERES LIGADOS A CROMOSOMAS SEXUALES

Los cromosomas sexuales no solo definen el sexo de los individuos.

Al igual que los autosomas, los cromosomas sexuales contienen diversos genes cuya función no está relacionada con la diferenciación sexual.

ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO

Existen varias enfermedades ligadas a los cromosomas sexuales, entre ellas están:

La hemofilia

El daltonismo

El albinismo ocular

LA HEMOFILIA

Enfermedad que se caracteriza por la incapacidad de la sangre para coagular

Esto se debe a que el organismo no fabrica por sí mismo los factores de coagulación que se requieren, por lo cual hay que suministrarlos periódicamente.

Está determinada por un gen alelo recesivo, h, situado en el cromosoma X, pero ausente en el cromosoma Y

El gene normal H es dominante

Las mujeres poseen dos alelos para ese carácter y para expresar la enfermedad deben haber heredado un gen recesivo del padre y otro de la madre.

Los hombres, por el contrario, solo tienen uno, por lo cual expresan el que reciban de la madre. Si reciben el alelo hemofílico, lo expresan sin importar que sea recesivo.

DALTONISMO

Es una ceguera parcial para los colores

Consiste en la dificultad que el enfermo presenta para distinguir los colores verde y rojo, y con menor frecuencia también el azul y el amarillo

El gen responsable se halla en el cromosoma X pero no en el Y, y se transmite de acuerdo a un modelo de herencia ligada al sexo, por lo que la frecuencia de la enfermedad en el hombre, 0.8% es mucho mayor que en la mujer, 0.4%

ALBINISMO OCULAR

Es una enfermedad menos frecuente que la hemofilia y el daltonismo

Está ligada al cromosoma sexual X

Es una forma de albinismo que afecta solamente los ojos, es decir, que los que la padecen presentan pigmentación en la piel y en el pelo

Se manifiesta en el iris translúcido, a menudo color rosa.

Sus consecuencias son estrabismo, reducción de la visión y carencia de perspectiva.

HERENCIA DE LOS GRUPOS SANGUÍNEOS

La sangre humana tiene una serie de proteínas, llamadas grupos sanguíneos, que son codificadas genéticamente y que siguen patrones de herencia mendeliana .

Los grupos sanguíneos son importantes porque de ellos depende que alguien pueda recibir transfusiones sanguíneas.

Los principales grupos sanguíneos son: ABO y el factor Rh

El grupo sanguíneo ABO está determinado por un tipo de herencia en el que hay tres alternativas diferentes para el mismo gen. Lógicamente cada individuo posee solo dos genes alelos.

El grupo sanguíneo de una persona depende de la presencia en el sistema inmunológico de ciertos antígenos.

Un antígeno es una sustancia cuya presencia en nuestro organismo provoca una reacción inmunológica que consiste en la fabricación de una molécula neutralizadora específica para ese antígeno, llamada anticuerpo.

Este sistema defensivo nos permite identificar las moléculas producidas por los microbios, ajenas a nuestro organismo y neutralizarlas mediante la creación de anticuerpos específicos

ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Algunas enfermedades son hereditarias.

Se deben a la alteración de un único gen, que se expresa y se transmite según relación de dominancia/recesividad.

En ocasiones lo que se hereda no es la enfermedad sino la predisposición a padecerla: estas enfermedades se conocen como poligénicas o multifactoriales

ENFERMEDADES POLIGÉNICAS O MULTIFACTORIALES

Causas de las enfermedades poligénicas o multifactoriales:

Interacción de genes

Factores ambientales

Alteración en el número de cromosomas

La sordomudez

La miopía

El enanismo

La hemofilia

El daltonismo

El albinismo ocular

La anemia falciforme

ENFERMEDADES POR ALTERACIONES EN LOS GENES

Estas enfermedades están determinadas por genes recesivos.

La transmisión de estos genes pasa inadvertida siempre que están en combinación heterocigótica, por lo que es difícil eliminarlos de la población.

La mayoría de estas enfermedades permanecen ocultas en ramas familiares y no se manifiestan por muchas generaciones

Cuando dos personas de la misma rama familiar, llamadas consanguíneas, tienen un descendiente, se incrementa la posibilidad de que estas enfermedades recesivas se manifiesten.

A mayor grado de parentesco, mayor riesgo de que enfermedades o caracteres recesivos se expresen en la descendencia

SINDROME DE DAWN

Frecuencia: 1 de cada 700-1000 nacimientos vivos

Causa: Trisomía del cromosoma 21. En la meiosis, los dos cromosomas 21 migran al mismo gameto por lo cual, al formarse el cigoto, el nuevo individuo queda con el cromosoma 21 triplicado

Consecuencias: Retraso mental grave. Anormalidades anatómicas diversas

Rasgos faciales característicos, conocidos como mongolismo

D. Frecuencia: Hay 40 veces más posibilidades de que ocurra en la descendencia de mujeres mayores de 40 años que en la descendencia de mujeres de 20 años

SÍNDROME DE KLINEFELTER

Frecuencia: 1 de cada 1000

Causa: Trisomía XXY

Consecuencias: Hombres altos de cuerpo encorvado, poseen un físico ligeramente feminizado, con poco vello corporal y desarrollo mamario. Se presenta cierto retraso mental y esterilidad